

DISSERTATION

BOHN

1968

FARBSINNSTÖRUNGEN BEI DER CHORIOIDEREMIE-
UNTERSUCHUNGEN MIT DEM FARNWORTH-MUNSELL
100-HUE TEST

Inaugural-Dissertation
zur
Erlangung der Doktorwürde
der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Rheinischen Friedrich-Wilhelms-Universität
zu Bonn

vorgelegt von
Ursula Krüger
aus Berlin

Bonn 1968

FARBSINNSTÖRUNGEN BEI DER CHORIOIDEREMIE-
UNTERSUCHUNGEN MIT DEM FARNWORTH-MUNSELL
100-HUE TEST

Inaugural-Dissertation
zur
Erlangung der Doktorwürde
der
Hohen Medizinischen Fakultät
der
Rheinischen Friedrich-Wilhelms-Universität
zu Bonn

vorgelegt von
Ursula Krüger
aus Berlin

Bonn 1968

Angefertigt mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät
der Universität Bonn

1. Referent: Professor Dr. Ulrich Dardenne
2. Referent:

Tag der mündlichen Prüfung: 23. 6. 1969

Aus der Augenklinik

Direktor: Professor Dr. Siebeck

Inhaltsübersicht

Farbsinnstörungen bei der Chorioideremie - Untersuchungen
mit dem Farnworth-Munsell 100-Hue Test.

	Seite:
I. Aufgabenstellung	5
II. Das Krankheitsbild der Chorioideremie	8
III. Die verschiedenen Arten der Farbsinnstörungen	17
IV. Eigene Beobachtungen	28
1. Der Farnworth-Munsell 100-Hue Test	
2. Befunde der Sippenuntersuchung	
3. Vergleich mit gesunden Testpersonen	
4. Diskussion	
V. Zusammenfassung	48
VI. Literaturverzeichnis	49



Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA40153520_0050

In der 1961 von JAEGER+GRÜTZNER veröffentlichten Arbeit "Der Funktionsverfall bei progressiver tapeto-chorioidealer Degeneration" (Chorioideremie) wurde zum ersten Male seitdem diese Krankheit bekannt ist, die Frage einer, wenn auch minimalen Funktionsstörung der an Chorioideremie erkrankten weiblichen Trägerin aufgeworfen. Bisher war immer nur bei männlichen Erkrankten ein Funktionsausfall beobachtet worden.

Bei der Konduktorin soll die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne im Blau-Grünbereich herabgesetzt sein.

Eine subjektiv bemerkbare Funktionsstörung tritt allerdings nicht auf. D.h. die Patientin selbst merkt nichts von dem Vorhandensein einer Farbsinnstörung; diese kann nur mit Hilfe diagnostischer Methoden ermittelt werden.

Damit erhebt sich nun die Frage, ob es einen klinisch brauchbaren Test gibt, um diese Untersuchung durchzuführen und z.B. die Frühdiagnose Chorioideremie bei einer Konduktorin zu untermauern. In der oben angeführten Arbeit wurden die Untersuchungen mit Hilfe des Spektralfarben-Mischapparates vorgenommen. Es gibt aber einen einfachen und auch billigen Test, dessen Anschaffung jeder Klinik möglich ist, und dessen Empfindlichkeit, wenn nicht gleich, so doch der des Spektralfarben-Mischapparates sehr nahe kommt.

Dies ist der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test. Mit Hilfe dieses Testes kann die Unterschiedsempfindlichkeit der drei Farbbereiche Blau, Rot und Grün erfaßt werden.

In der vorliegenden Arbeit soll die Verwendbarkeit dieser Testmethode speziell bei der Chorioideremie untersucht werden. In dieser Hinsicht sind noch keinerlei Untersuchungen gemacht worden. Überhaupt hat man in Deutschland mit diesem in der amerikanischen Fachliteratur als ausgezeichnet empfundenen Test noch sehr wenige Erfahrungen gesammelt, obwohl dieser Test leicht durchführbar ist.

Es interessiert also die Frage, ob mit Hilfe des FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Tests ebenso wie mit dem Spektralfarben-Misch-

apparat die herabgesetzte Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne im Blau-Grünbereich faßbar ist. Diese Frage soll hier am speziellen Fall der Chorioideremie untersucht werden.

Um einen größeren Überblick über die Problemstellung zu bekommen ist zunächst notwendig, sich mit den neuesten Erkenntnissen über das Krankheitsbild der progressiven tapeto-chorioidealen Degeneration, genannt Chorioideremie, sowie mit den Farbsinnstörungen im Allgemeinen zu befassen.

Lange Zeit bestand eine große Unsicherheit in der Diagnose und Einteilung der verschiedenen Formen der tapeto-chorioidealen Degeneration; es bestanden Schwierigkeiten dieses Krankheitsbild gegenüber der klassischen Beschreibung der pigmentären Retinopathie abzugrenzen.

Unter dem Namen "Chorioideremie" wurde diese seltene Krankheit erstmalig 1872 von MAUTHNER als angeboren und somit vererblich beschrieben. Seither ist die Chorioideremie immer wieder von verschiedensten Autoren besprochen worden.

Schon 1858 wies v.GRAEFE auf ein erbliches Vorkommen dieser Krankheit hin; PÖLLOT 1911 unter dem Namen "Atypische Chorioiretinitis pigmentosa". Dieser Name ist erklärbar, da die Chorioideremie in bestimmten Stadien mit ähnlichen Krankheitsbildern leicht verwechselbar ist.

Um eine der bisher bekannten Ätiologie der Erkrankung entsprechende Bezeichnung hat sich WAARDENBURG 1961 bemüht.

Zunächst ordnet er diese Störung auf Grund eigener Studien und der Untersuchungen von PAMEYER u. HENKES (1958, 1960) unter die chorioidealen Erkrankungen ein, da die chorioideale Atrophie klinisch hervorstechend ist. Die Mehrzahl der Fälle zeigen bis zum letzten Stadium normale Retinagefäße. Ein kongenitales Fehlen der Chorioidea ist nicht bewiesen, weshalb WAARDENBURG den Namen Chorioideremie als falsch und irreführend bezeichnet.

Bei Trägern mit normalen Genen ist die Chorioidea und die Kapillarschicht scheinbar intakt, das Tapetum ist jedoch anormal. Die fortschreitende Dystrophie der Chorioidea bei erkrankten Männern

ist deshalb sicher nicht die primäre Ursache für die Dystrophie des Tapetums.

WAARDENBURG stellt zwei Möglichkeiten zur Diskussion:

- 1.) Das Tapetum nigrum ist der primäre Sitz, von hier aus wird die Dystrophie der Chorioidea herbeigeführt.
- 2.) Beide Dystrophien sind durch gegenseitige Wechselwirkung verbunden oder durch polyphäse Aktivität der Gene. Die normalen Gene bei Über-Trägerinnen unterdrücken die Erkrankung der Chorioidea und verhindern das Fortschreiten der Dystrophie der Pigmentschicht.

Jedenfalls ist das Tapetum den pathologischen Genen gegenüber weniger widerstandsfähig als die Aderhaut. Deshalb scheint es WAARDENBURG angebracht, analog zu LEBERS Terminologie (1871) die Krankheit "Progressive tapeto-chorioideale Dystrophie" zu nennen. Trotzdem wird aus praktischen Gründen der sehr viel kürzere Name "Chorioideremie" wohl immer wieder verwandt werden.

1942 kamen GOEDBLOED u. WAARDENBURG unabhängig voneinander zu dem Ergebnis, daß die Chorioideremie eine erbliche, geschlechtsgebundene Krankheit ist, mit entsprechender ophthalmoskopischer Manifestation bei den Heterozygoten. Diese Hypothese wurde von Mc CALLOCH 1950 und SORSBY 1952 bestätigt. Jetzt bestand kein Zweifel mehr, daß die Chorioideremie Männer in einer fortschreitenden schweren Form befällt, während die Konduktorinnen ophthalmoskopische Schäden zeigen, bei intaktem Gesichtssinn.

Veröffentlichungen über Farbsinnversuche, über die Adaptation und das ERG erfolgten von verschiedenen Autoren (FRANÇOIS u. COLL 1956, FRANÇOIS u. DEROUCK 1958, PAMEYER u. COLL 1960, JAEGER u. GRÜTZNER 1962 u.a.)

Klinische Beschreibung

Die ophthalmoskopischen und funktionellen Veränderungen der Chorioideremie sind bei Homozygoten (befallene Männer) und Herterozygoten (den Trägerinnen) verschieden.

Die Chorioideremie ist eine chorio-retinale Abiotrophie. Sie ist angeboren und in anatomischer und funktioneller Hinsicht progressiv. Die Krankheit beginnt in Form der peripheren, atypisch-pigmentären Retinopathie oder einer Retinopathie vom Pfeffer- und Salz-Typus. Im darauffolgenden Stadium ist eine Atrophie des Pigmentepithels und der chorioidealen Gefäße zu beobachten. Die Atrophie der Aderhaut schreitet im weiteren Verlauf von peripher nach zentral fort, bis zur völligen Atrophie bzw. Gelblich-Weißfärbung und gröberen Pigmentierung.

Die Macula imponiert als braun-rötlicher Fleck und bleibt als wenig verändertes Gewebe ziemlich lange bestehen. Erst im Spätstadium kommt es zu einer sec. Netzhautatrophie mit engen Gefäßen und schließlich zur Opticusatrophie.

Der jüngste beobachtete Fall wurde von Mc CULLOCH, 1948 beschrieben: ein 22 Monate altes Kind. Im Fundus des Auges zeigten sich Veränderungen in Form von weißen Flächen, zusammen mit Pigmentgranulierung.

Dieselben Autoren beobachteten ähnliche Veränderungen im Fundus des Auges eines dreijährigen Jungen.

SORSBEY u. COLL (1952) untersuchten ein Kind von 4 Jahren. Es fand sich schon eine Atrophie der peripapillaren chorioidealen Gefäße, sowie ein Hervortreten des chorioidealen Netzes in der Peripherie und eine feine Pigmentation am Äquator.

Die Beobachter meinen, daß die Dystrophie der Aderhaut schon bei der Geburt vorhanden sein mußte. Allerdings bedarf diese Behauptung noch der Bestätigung. Ebenso nimmt WAARDENBURG auf Grund der Fundus-Veränderungen bei einem 3 1/2 jährigen Mädchen an, daß diese schon seit der Geburt vorhanden sind, da die Veränderungen als nicht progressiv erschienen. Diese Annahme wird erhärtet durch die Beobachtung, daß zwischen den Fundusveränderungen

jüngerer und älterer Frauen kein Unterschied besteht, also keine Verschlechterung zu verzeichnen ist.

Die einzelnen Krankheitsstadien stehen in gewissem Zusammenhang mit den verschiedenen Lebensaltern. Allerdings ist diese Erfahrung keine feststehende Regel. Die Veränderungen im Fundus des Auges schreiten manchmal extrem schnell, manchmal auch extrem langsam fort. So beschreiben SORSBY u. COLL (1952) einen Patienten von 18 Jahren, der nur eine periphere Pigmentation vom Pfeffer- u. Salz-Typus zeigte. Im Gegensatz dazu zeigte ein Junge von 8 Jahren (PAMEYER u. COLL, 1960) schon größte atrophische Flächen, z.T. konfluierend, netzartig über den Fundus gebreitet, vergleichbar einer geographischen Karte mit festen Grenzen und ähnlich einer Gyrus-Atrophie von FUCHS.

An diesen Stellen fehlt das Pigmentepithel und die chorioidealen Gefäße. Teilweise besteht schon eine Sklerose. Die Umgebung der atrophischen Flächen hat eine bräunliche Farbe. In der Peripherie des Fundus liegen die Pigmentgranulationen in regelmäßigen Gruppen.

Im Laufe der Entwicklung zeigte sich, daß die Chorioideremie eine generalisierte Atrophie der Aderhaut ist, die von der Peripherie aus in Richtung auf das Zentrum fortschreitet. Die Macularegion bleibt längere Zeit verschont. Die Zone der Degeneration verbreitet sich schließlich über das ganze Gefäßnetz der Aderhaut. Die Stellen völliger Atrophie erscheinen als weiße Striche, wie sie bei der chorioidealen Sklerose üblich sind.

A. Erkrankte Männer

Bis zum 18. Lebensjahr etwa sind die Augenhintergrundveränderungen bei an Chorioideremie erkrankten Männern und Frauen gleich: Es besteht eine gestörte Pigmentation im Tapetum nigrum, die Verteilung des Pigmentes ist sehr unregelmäßig. Die progressive Degeneration beginnt bei den Männern ungefähr im 20. Lebensjahr. Erst im letzten Stadium, ca. nach dem 40. Lebensjahr beginnt die echte fortschreitende Atrophie der Retina. Die Chorioidea ver-

schwindet schließlich ganz, sodaß der Fundus des Auges folgende charakteristische Merkmale aufweist:

Er erscheint überall gelblich weiß, nur die Macula behält manchmal eine mehr oder weniger rosige Farbtönung. Hier und dort, vor allem an der Peripherie beobachtet man unregelmäßig begrenzte oder runde, zerstreute Pigmentanhäufungen, die aber niemals eine osteoblastische Form annehmen. Bemerkenswert ist, daß die Retinargefäße im Allgemeinen normal sind, selten verengt, jedenfalls viel weniger verändert als bei der pigmentären Retinopathie.

Die Funktionsausfälle sind je nach Stadium verschieden. Die Sehschärfe kann bis zum 40. Lebensjahr vollständig erhalten bleiben, ja sogar erst ab 50 Jahren abnehmen. Das Gesichtsfeld erfährt eine konzentrische Einengung. Sie ist meist kreisförmig. Selten sind die peripheren Grenzen unregelmäßig (SORSBY u. COLL 52) oder in Form einer Landkarte (JAEGER u. GRÜTZNER 1962). Im Endstadium ist dann mit einer völligen Erblindung des Patienten zu rechnen. Ein ständiges Symptom der Chorioideremie ist die Hemeralopie. Diese besteht immer und von Anfang an und hat progressiven Charakter. Allerdings ist es möglich, daß sie dem Kranken erst um das 20. Lebensjahr bewußt wird. Das Abnehmen des Lichtsinns geht nicht proportional der Entwicklung der Krankheit und ihres objektiven Befundes vor sich.

Soweit die Macula nicht befallen ist, kann das Farbsehen subjektiv grob-intakt sein, d.h. der Patient empfindet selbst keinerlei Farbsinnstörung. Verschiedene Autoren haben schon früher eine Dyschromatopsie besonders im Blau-Grünbereich beobachtet. Nach JAEGER u. GRÜTZNER 1962 zeigt die Untersuchung der Unterschiedsempfindlichkeit schon im ersten Stadium der Krankheit Anomalien. Es bestätigte sich, daß die ersten Veränderungen wirklich den Blau-Grünbereich betreffen. Diese Beeinträchtigung des Farbsinnes schreitet mit der Chorioideremie fort und gelangt im Endstadium dahin, daß der Kranke überhaupt keinerlei Farben mehr unterscheiden kann.

Das ERG ist photop. intakt, skotop. anomal. Im Gegensatz zur pigmentären Retinopathie, bei der ein ERG von Anfang an nicht

feststellbar ist. Das Encephalogramm zeigte in einigen wenigen Fällen einen verlangsamten und diffusen Dysrhythmus. Eine Abhängigkeit von Chorioideremie und cerebralen Störungen konnte nicht festgestellt werden, wenn auch eine gegenseitige Beeinflussung beider Erkrankungen nicht ohne weiteres auszuschließen war.

(KNECHT 1965) Von den BOSCH beschreibt in seinem 1959 veröffentlichten Stammbaum die Chorioideremie in Verbindung mit kongenitalen Anomalien (Schwachsinn, Nystagmus, hochgradige Myopie, Skelett- und Hautveränderungen, eine allgemeine Wachstumsverzögerung).

B. Weibliche Trägerinnen

Von allen Autoren, die sich mit der Chorioideremie beschäftigt haben, sind bei den Konduktorinnen die für diese Krankheit charakteristischen Fundusveränderungen festgestellt worden.

(GOEDBLOED 1942, WAARDENBURG 1942, Mc CULLOCH 1948, SORBY u. COLL 1952, FLEISCHER 1953, MANCHEST 1955, FRANÇOIS 1958, PAMEYER 1960, JAEGER u. GRÜTZNER 1962).

Es sind verschiedene ophthalmoskopische Bilder beschrieben worden: In der überwiegenden Mehrzahl zeigt sich eine unregelmäßige und gruppierte Pigmentation in der Peripherie. Sie liegt tief in der Retina und ist häufig mit völlig depigmentierten Zonen verbunden. In anderen Fällen wurde ein Pfeffer- und Salz-Fundus beschrieben oder eine peripapilläre Atrophie. Manchmal waren auch Veränderungen am hinteren Pol vorhanden, vor allem aber zeigte sich in der Zone der Macula eine starke Pigmentation oder iße Flächen, die die Sehschärfe nicht beeinflussten.

Keiner dieser Defekte ist fortschreitend, die Retina- und Papillargefäße sind immer normal. Wahrscheinlich sind diese Veränderungen wie erwähnt seit der Geburt vorhanden. Mc CULLOCH konnte sie bei einem 4 1/2 jährigen Mädchen feststellen.

Funktionsausfälle sind bei keiner Konduktorin festgestellt worden. (GOEDBLOED 1942, SORBY u. COLL 1952, SPEAR u. STEPHENS 1953, FRANCOIS 1958, PAMEYER u. COLL 1960, JAEGER u. GRÜTZNER 1962)

Die Sehschärfe ist völlig normal, das Gesichtsfeld jedoch kann u.U. geringe Defekte aufweisen. PAMEYER beobachtete 1960 eine Vergrößerung des blinden Fleckes. In den meisten Fällen ist die Dunkeladaptationskurve normal. Patientinnen mit Hemeralopie wurden von PÖLLOT 1912, SCHUTZBACH 1938, SORSBY 1952 u. PAMEYER 1960 beobachtet. Ebenso fand WAARDENBURG als einziges funktionelles Zeichen der Trägerschaft eine zweifelhafte Dunkeladaptationskurve. Die Gesichtsfelder waren normal. Vermutlich verhindert das normale Allel der Konduktorinnen die Ausbreitung und die Auswirkung der Erkrankung; verhindert den Befall der Chorioidea, bis zu einem gewissen Grade auch den Befall des Tapetums, sowie den der Zäpfchen und Stäbchen.

Das REG zeigt manchmal eine leichte Dysfunktion des skotopischen Retina-Systems (PAMEYER u. COLL).

Bei einer sehr alten Konduktorin (75 J.) fand sich ein subnormales ERG. Wahrscheinlich lag hier eine senile Atrophie vor.

Dem Farbsinn der Konduktorinnen wurde bisher wenig Aufmerksamkeit geschenkt, bzw. er wurde von allen Autoren als normal befunden. In der schon erwähnten Arbeit haben jedoch JAEGER u. GRÜTZNER 1961 aufgezeigt, daß es ihnen gelungen ist, bei den Konduktorinnen leichte Störungen in der blaugrünen Zone zu finden. D.h. die Unterschiedsempfindlichkeit ist in diesem Bereich herabgesetzt. Diese Anomalien sind allerdings so gering, daß die Patientinnen sich selbst ihrer nicht bewußt werden. Wahrscheinlich sind sie nicht progressiv. Auf diese Farbsinnstörungen wird später noch näher eingegangen.

Die Entwicklung der Krankheit

Bei den erkrankten Männern ist die Entwicklung unaufhaltsam, die Prognose schlecht, obwohl ein Fortschreiten in manchen Fällen auch langsam vonstatten geht.

Es gibt Fälle bei denen die Sehschärfe mit 25 Jahren schon beträchtlich verringert ist, aber auch andere, bei denen mit 60 Jahren noch eine gute Sehschärfe vorhanden ist. Z.B. hat ein Mit-

glied des dieser Arbeit zugrunde liegenden Stammbaumes, ein 12 jähriger Junge, nur noch einen punktförmigen kleinen zentralen Sehrest. Im Allgemeinen ist die Beeinträchtigung der Sehschärfe zwischen dem 30. und dem 50. Lebensjahr am größten.

Bei den Konduktorinnen findet kein Fortschreiten der Veränderungen statt, weder funktionell noch ophthalmoskopisch. Diese Tatsache haben Mc CULLOCH 1952 und SORSBY 1952 durch die Untersuchung sehr alter Konduktorinnen bekräftigt.

Normalerweise tritt die Chorioideremie bei befallenen Männern zwischen dem 50. und 60. Lebensjahr in das Endstadium. Der Augenhintergrund ist farblos, die Aderhaut völlig atrophisch. Der Fundusreflex wird gelb.

Im Gegensatz zur Entwicklung der tapeto-retinalen Pigmentdegeneration tritt hier die Blindheit ohne Cataraktbildung auf.

JAEGER u. GRÜTZNER konnten die Entwicklung der verschiedenen Stadien an einem Patienten über 50 Jahre lang beobachten, bis zur Atrophie der Aderhaut.

Die Differentialdiagnose

Da das Bild der Chorioideremie in den verschiedenen Stadien wechselt, ist die Differentialdiagnose nicht immer einfach. Im 1. Stadium könnte man bei erkrankten Männern an die pigmentäre Retinopathie denken. Es bestehen allerdings drei wesentliche Unterschiede. Bei der Chorioideremie sind:

- 1.) die Papille und die Retinagefäße normal
- 2.) liegen die Pigmente tiefer in der Retina und erscheinen grau
- 3.) sind die photop. Bestandteile des ERG feststellbar.

Im 2. Stadium kann man an eine Gyrusatrophie oder eine Aderhautsklerose denken. Bei der allgemeinen Sklerose der Chorioidea sind die Schäden am hinteren Pol ebenso bedeutend wie an der Peripherie. Dort erscheinen die Aderhautgefäße deutlich. Die Grenzen zwischen gesundem und krankem Gewebe sind bei der Chorioideremie deutlich zu erkennen. Aber erst die Untersuchung der Trägerinnen

und des gesamten Stammbaumes lassen eine genaue Diagnose zu. Das ophthalmologische Aussehen der Heterozygoten kann im ersten Augenblick dazu verleiten, an eine pigmentäre Retinopathie zu denken. Die Differentialdiagnose ist leicht, da bei der Chorioideremie die Funktionen normal sind, bei der pigmentären Retinopathie jedoch nicht. Außerdem liegen die Pigmente bei den Heterozygoten in den tiefen Schichten der Retina, niemals an der Oberfläche. Sie haben niemals eine Stern- oder Osteoblastische Form und folgen nie dem Lauf der Gefäße!

Histologische Veränderungen wurden von Mc CULLOCH 1950 an zwei Paar Augen untersucht und zwar von einem 76 und einem 78 jährigen Patienten. Er fand verdichtete Gefäße z.T. hyalinisiert mit völlig verschwundenem Lumen. Die Krankheitsentwicklung und das Gesamtbild der Störungen der Konduktorinnen lassen darauf schließen, daß die Aderhaut wahrscheinlich zuerst befallen ist. Die klinischen Beobachtungen zeigen ebenfalls, daß es sich bei der Chorioideremie nicht einfach um eine Mißbildung handelt. Die genaue Pathogenese ist noch nicht bekannt, jedoch kann man annehmen, nachdem sich verschiedene Hypothesen als irrig erwiesen haben, daß es sich bei der Chorioideremie um eine autonome klinische Einheit handelt, die in keiner Beziehung zur pigmentären Retinopathie steht.

Vererbung

70 Jahre nach der ersten Veröffentlichung über die Chorioideremie kam WAARDENBURG 1942 durch nochmalige persönliche Überprüfung des Falles von Smith-Usher zusammen mit Riddell in Glasgow und einem eingehenden Studium der gesamten Literatur zu der Auffassung, daß die Chorioideremie rezessiv-intermediär-x-chromosomal vererbt wird. Zur gleichen Zeit kam GOEDBLOED unabhängig davon zum gleichen Ergebnis. Alle nachfolgenden Autoren wie z.B. Mc CULLOCH 42, SORSBY 52, FRANCESCHETTI, RUBY, DOVEY 52, und JAEGER u. GRÜTZNER 61 bestätigten diese Auffassung.

Das pathologische Gen zeigt sich nur beim Mann vollständig, da nur

ein x-Chromosom vorhanden ist. Diese Beobachtung ist sehr wichtig, da so die Konduktorinnen herausgefunden werden können und so evtl. der Krankheit vorgebeugt werden kann.

Es ergeben sich folgende Schlußfolgerungen:

- 1.) Von der Chorioideremie sind nur Männer befallen. Eine Frau kann theoretisch nur dann erkranken, wenn der Vater an Chorioideremie erkrankt ist und die Mutter eine Konduktorin ist.
- 2.) Alle Töchter erkrankter Väter sind Konduktorinnen, aber alle Söhne sind gesund.
- 3.) Die Konduktorinnen übertragen die Krankheit auf 50 % ihrer Söhne, die dann durch fortschreitende Abnahme des Sehvermögens erkranken. - Und sie übertragen die Krankheit auf 50 % ihrer Töchter, die subjektiv nicht erkranken, aber die Chorioideremie als Konduktorinnen weiter übertragen.
- 4.) Ein nicht erkrankter Mann oder eine nicht erkrankte Frau ohne ophthalmologische Anomalie können die Erkrankung nicht übertragen.
- 5.) Es gibt zweimal soviele Konduktorinnen wie erkrankte Männer, da die Frau zweimal die Chance hat, ein geschädigtes x-Chromosom zu erhalten, während der Mann nur eine Möglichkeit hat.

Z.B. finden sich bei SORYBY u. COLL (52) 11 Homozygote und 21 Konduktorinnen. PÖLLOT beschrieb 1912 die Krankheit als atypische pigmentäre Chorioretinitis mit dominanter Vererbung. Diese Analyse erlaubte WAARDENBURG 1962 auf Chorioideremie zu schließen mit besonderer Betonung der Heterozygoten. Auch JAEGER u. GRÜTZNER unterstützten diese Diagnose, nachdem sie die Familie von PÖLLOT noch einmal nachuntersucht hatten.

In der gleichen Arbeit machen JAEGER u. GRÜTZNER auf ein weiteres Symptom der Chorioideremie aufmerksam, das bisher leider zu wenig Beachtung gefunden hatte: nämlich die bei dieser Krankheit ganz typische Farbsinnstörung. Wohl findet man auch bei früheren Autoren (SCHUTZBACH 38, BEDELL 37, PAMEYER 60, WAARDENBURG 42, 58) Hinweise auf das Farbsehen der an Chorioideremie erkrankten Patientin. Ein spezieller Farbstest wurde jedoch nicht durchgeführt. Daß die Erkrankung bei Männern bis zur vollständigen erwor-

benen Farbenblindheit führen kann, war bekannt. Doch mit Hilfe des Spektralfarbenmischapparates stellten JAEGER u. GRÜTZNER jetzt fest, daß die Farbsinnstörung noch vor der Beeinträchtigung der Sehschärfe auftritt.

Und zwar verschwindet mit zunehmender Erkrankung das Maximum im Blau-Grün, während das Maximum im Gelb-Orange erhalten bleibt. Am Anomaloskop erscheint noch eine normale Gleichung.

Die Unterschiedsempfindlichkeit im Blau-Grün nimmt mit fortschrittlicher Degeneration der Netz- und Aderhaut ab, bis dann bei Visusverlust und Gesichtsfeldausfall keine Farbsinnprüfung mehr möglich ist.

Da auch bei den Konduktorinnen eine Farbsinnstörung zu finden ist, wie oben erwähnt, ist hierdurch vielleicht die Möglichkeit einer Erhärtung der Frühdiagnose gegeben.

Bei den weiblichen Trägern ist das Gelb-Orange normal, im Blau-Grün und den dazwischenliegenden Strecken zeigt sich eine verminderte Unterschiedsempfindlichkeit für diese Farbtöne. Subjektiv allerdings macht sich diese Störung, wie schon erwähnt, nicht bemerkbar. Wir haben es hier also mit einer erworbenen Blausinnstörung zu tun.

Im Folgenden soll nun der Versuch gemacht werden mit Hilfe des FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Tests die Farbsinnstörungen bei einer an Chorioideremie erkrankten Sippe zu untersuchen.

Farbsinnstörungen bzw. Farbenfehlsichtigkeit

A. Allgemeines über Farbsehen

Obwohl die Veröffentlichungen über das Farbsehen zahlreich sind, steht die Augenheilkunde auf diesem Gebiet noch am Anfang der Forschung. Das beweisen die zahlreichen Theorien über die anatomisch histologischen Grundlagen des Farbsehens. Sie alle haben ihre Berechtigung, doch der endgültige Beweis ist bis jetzt noch nicht erbracht worden.

Nach WAARDENBURG kann der voll Farbentüchtige eine unerhört große Zahl von Farbnuancen unterscheiden; + 165 Farbtöne des Spektrums. Und zwar ist die Farbdifferenzierung nach drei Gesichtspunkten möglich. Nach der Qualität, abhängig von der Wellenlänge des Lichtes, nach der Quantität oder Helligkeit des Eindrucks, die auf die Amplitude der Wellenbewegung und den Adaptationszustand des Auges zurückgeht und drittens nach der Sättigung der Farbe, d.h. der Beimischung von Weiß, Grau oder Schwarz.

Nur die sogenannten Grund- oder Urfarben: Das reine Rot, Grün, Gelb und Blau, rufen eine einfache, ungemischte Farbempfindung hervor. Alle spektralen Farben sind aus den drei Grundfarben Rot, Grün und Blau-Violett mischbar. Auf Grund dieser praktischen Tatsache hat man die Farbentüchtigen Trichromaten genannt.

Auf Grund minimaler Unterschiede teilt TSCHERMAK die normal Farbentüchtigen in relativ Gelbsichtige und relativ Blausichtige. Bei ersteren sind die Urfarben etwas mehr nach der langwelligen Spektrumseite verschoben, bei letzteren nach der kurzwelligen Seite. Allerdings ist die Lage der Urfarbtöne nicht für alle Menschen gleich. Die Ursache dieser Beobachtung ist noch nicht endgültig geklärt. Möglich wäre eine individuell unterschiedliche Blutfüllung und Pigmentation der Aderhaut, sowie eine Gelbfärbung der Augenlinsen, die ja bekanntlich im Alter zunimmt. Aus dem letzteren würde eine Veränderung der spektralen Verteilung des ins Auge gedungenen Lichtes zugunsten der roten und gelben Wellenlänge resultieren. Neben diesen physikalischen Gründen müßten

auch physiologische vorhanden sein, z.B. die unterschiedliche Empfindlichkeit der Farbrezeptoren in der Netzhaut.

Die oben genannten Grund- oder Urfarben bilden zwei Farbpaare: Rot und Grün, Gelb und Blau. Man nennt sie Gegenfarben, da sie sich in der Empfindung gegenseitig ausschließen und die physischen und physiologischen Erscheinungen der Komplementärfarben darauf zurückzuführen sind. In einem bestimmten Mischungsverhältnis lassen sich diese Farbpaare zu weiß mengen.

Die einzelnen Farbempfindungen sind auf dem Gesichtsfeld lokalisiert. Bei normal Farbsichtigen ist die äußerste Peripherie des Gesichtsfeldes total farbenblind. Die anschließende Zone ist blau-gelb empfindlich, bzw. rot-grün blind, daran schließt sich der rot-grün empfindliche Teil.

B. Farbsinnstörungen

Bei den Farbenfehlsichtigen unterscheidet man zunächst zwei große Gruppen: Die angeborenen und die erworbenen Störungen des Farbensinns.

I. Angeborene Farbsinnstörungen

Hier lassen sich wieder zwei Unterteilungen vornehmen (nach SCHÖBER)

1. normaler Farbensinn

a) Farbenasthenope (nach ENGELKING)

Die Einstellsicherheit des Patienten am Anomaloskop läßt mit der Zeit nach. Das heißt die Patienten ermüden und stellen dann Gleichungen ein, die sonst nur der Deuteranomale annimmt. Es handelt sich bei ihnen um Erhöhung der Farbschwellen und um Umstimmung infolge Ermüdung des Sehorgans.

b) Farbenamblyope - zeigen eine wesentliche Abweichung vom Farbnormalen in allen Fällen.

Eine Zwischengruppe bilden die DIETER'schen Anomalen. Bei ihnen findet sich ein erhöhtes Kontrastempfinden bei bestimmten Farben. Weiter zeigen sie größere Umstimmungserscheinungen als normal Farbensichtige.

c) Normale Trichromaten

2. Anomaler Farbensinn

a) anomale Trichromasie

Gleich den Farbentüchtigten bedürfen diese Patienten der Mischung von mindestens drei spektralen Lichtern zur Erzielung aller wahrnehmbaren Farbempfindung. Ihr Farbensinn ist aber im Vergleich zum Normalen herabgesetzt. Sie zeigen eine starke Abweichung der quantitativen Ergebnisse.

Wir unterscheiden Protanomale und Deutanomale. Die Erregbarkeit der Sehsinnessubstanz dieser Menschen zeigt gegenüber dem langwelligen Spektralbereich Abweichungen. Für die einen ist die Erregbarkeit für Strahlungen zwischen rot und gelb, für die anderen die zwischen gelb und reinem Grün gemindert.

Bei den Farbenschwachen ist also die spezifische Schwelle erhöht. Die Deutanomalen stellen die größte Gruppe der angeborenen Farbsinnstörungen. Eine auffällige, aber charakteristische Erscheinung bei den Anomalen ist ein gesteigerter Farbkontrast und erhöhte Umstimmbarkeit.

Der Protanomale hat zwar eine herabgesetzte Rotempfindlichkeit aber meist eine gesteigerte Grünempfindung. Das gleiche finden wir in umgekehrter Richtung bei den Deutanomalen. Neben beidseitiger sind auch Fälle einseitiger angeborener anomaler Trichromasie beobachtet worden.

Sehr viel seltener sind die Tritanomalen. Der Rot-Grün-Sinn ist normal, Blau und Grün sind Verwechslungsfarben. Das Spektrum ist am kurzwelligen Ende etwas verkürzt, die spezifischen Schwellen für Blau und Gelb sind erhöht.

Die Farbenschwachen unterscheiden sich von den Farbentüchtigen in folgenden Punkten:

1. die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne ist herabgesetzt
2. die Erkennungszeit für Farben ist verlängert
3. die Intensität und Sättigung der Farben muß stärker sein (Erhöhung der spezifischen Schwelle)
4. die Abhängigkeit von den Helligkeitswerten der Farbtöne ist erhöht
5. es treten schneller Ermüdungserscheinungen auf
6. die Nachbilder erscheinen nicht in den Gegenfarben, sondern in den gleichen oder in einem gelblichen Ton.

b) Dichromaten

Wir unterscheiden die Protanopen von den viel häufigeren Deutanopen. Für beide Formen besteht das Spektrum nur aus gelb und blau; dazwischen liegt eine farblose Zone. Das Spektrum des Protanopen ist am langwelligen Ende verkürzt. Zwischen den beiden Formen der Rot-Grün-Blindheit und zwischen ihr und der totalen Farbblindheit gibt es keine Übergänge. Ebenso selten wie die Tritanomalie ist die Gelb-Blau-Blindheit.

Das Gelb und Blau im Spektrum ist für die Tritanopen farblos. Ebenso ist meistens die Rot-Grün-Empfindung herabgesetzt.

c) Monochromasie oder totale Farbenblindheit, ist charakterisiert durch verschiedene Begleitsymptome: Nystagmus, Lichtscheu (Tagblindheit), Blinzeln, Amblyopie sind die häufigsten Nebenerscheinungen.

Das Spektrum hat für den total Farbenblinden nur verschiedene Helligkeitswerte. Sein Sehen ist auf die Stäbchen, (Dämmerungssehen) beschränkt, während die Zäpfchenfunktion erheblich bis völlig fehlt.

Histologisch, ist eine Entartung der Zapfen im Makulabereich nachgewiesen worden. Sie sind plump mit sehr kurzem oder fehlendem Außenglied.

Zur Vererbung: Diese sehr seltene Störung hat einen einfach rezessiven Erbgang. Die viel häufigeren Di- und anomalen Trichromaten folgen der rezessiv geschlechtsgebundenen Vererbung. Die Frau gibt die Erbanlage als Konduktorin weiter ohne selbst farbenuntüchtig zu sein. Farbenblinde Frauen stammen aus Ehen zwischen einem farbenuntüchtigen Mann und einer Konduktorin. Alle Kinder von zwei farbenuntüchtigen Eltern sind ebenfalls farbenuntüchtig. Angeborene Farbensinnstörungen sind bei etwa 12 v.H. aller Männer, aber nur 0,4 v.H. aller Frauen nachzuweisen.

II. Erworbene Farbsinnstörungen

Die angeborene Farbensinnstörung ist eine während des ganzen Lebens unverändert bestehende Anomalie. Um sie festzustellen, bedarf es also nur einer einmaligen Analyse des Zustandes. Im Gegensatz hierzu ist die erworbene Farbsinnstörung abhängig von einem ganz bestimmten Krankheitsprozeß. Da dieser sich ständig verändert, entsteht auch ein stets neues Bild der Farbsinnstörung.

Dieser zeitlich rasch wechselnde Zustand erschwert eine klare Gruppeneinteilung. Wesentliche Unterscheidungsmerkmale zwischen erworbenen und angeborenen Farbsinnstörungen können dabei als Hilfe dienen.

1. Außer dem Farbensinn sind bei der erworbenen Farbsinnstörung oft auch andere Funktionen wie Sehschärfe oder Lichtsinn beeinträchtigt.

Ausnahmen hiervon können z.B. bei unterschiedlicher Genauigkeit der Meßmethoden bzw. Geräte auftreten. Der Farbensinn ist noch gestört, während alle anderen Funktionen sich normalisiert haben (retrobulbäre Neuritis)

Eine solche Dissoziation von Sehschärfe und Farbensinn kann sogar von besonderem Interesse sein. Bei der tapeto-chorioidealen Degeneration z.B. können alle Funktionen noch normal sein, während die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne schon Ausfälle zeigt.

2. Häufig tritt die Farbsinnstörung nur auf einem Auge und hier nur in einem Teil des Gesichtsfeldes auf.

Diese Regel gilt nicht bei

- a) allen hereditären degenerativen Erkrankungen
- b) bei allgemeinen Intoxikationen (z.B. Tabak, Alkohol usw.)

3. Ein Patient mit einer erworbenen Störung wird die Farben so bezeichnen, wie er sie tatsächlich sieht und nicht wie er glaubt, daß der Normale sie bezeichnen würde. Das ist nicht der Fall, wenn die erworbene Farbsinnstörung bei kleineren Kindern auftritt. Z.B. bei der infantilen dominant vererbten Optikusatrophie. Die Erinnerung an den früheren normalen Farbeindruck ist verblaßt und der Patient reagiert ähnlich dem Patienten mit einer angeborenen Farbsinnstörung.

Die Untersuchungsmethoden sind bei der angeborenen wie auch bei der erworbenen Farbsinnstörung die gleichen. Nur die Wertigkeit der einzelnen Verfahren ist etwas verschieden.

Bei der Anwendung pseudo-isochromatischer Tafeln sollte man mehrere Proben verwenden um alle Arten von Störungen zu erfassen. Das Anomaloskop ist bei einem Visus von unter einem Siebtel kaum noch verwendbar. Zudem sind nur zwei Punkte feststellbar: Die eventuelle Verkürzung des Spektrums am langwelligen Ende und die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbunterschiede im gelben Spektralbereich.

Um die Diagnose zu erhärten kann ein Farbfleckverfahren verwendet werden, das auch bei herabgesetzter Sehschärfe noch

verwendbar ist. Die in der Praxis am leichtesten zu handhabende Form ist der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test oder der kürzere Panel D-15 Test. Dieses Verfahren soll im weiteren näher beschrieben und untersucht werden. Genaueste Messungen für die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbunterschiede können mit Hilfe des Spektralfarben-Mischapparates vorgenommen werden.

Die Helligkeitsverteilung über das ganze Spektrum läßt sich am genauesten mit dem Flimmerphotometer und durch die Elektoretinographie messen. Letztere Methode hat den großen Vorteil, daß der photopische Anteil (Tagsehen) von dem skotopischen Anteil (Nachtsehen) vollkommen getrennt werden kann.

Einteilung der erworbenen Farbsinnstörungen

Es hat sich als praktisch erwiesen, die erworbene Farbsinnstörung analog zu den angeborenen nach ihren Ausfallserscheinungen einzuteilen.

I. Störungen des Rot-Grün-Sinnes

II. Störungen des Blau-Sinnes

Dabei handelt es sich bei den erworbenen Farbsinnstörungen um Verfallsformen des normalen Farbensinns, die einmal mehr den Rot-Grün-Sinn, einmal mehr den Blau-Sinn betreffen. Das heißt, jede Typenbezeichnung weist nur auf das bevorzugt geschädigte System hin.

Beispiele typischer erworbener Farbsinnstörungen bei Augenkrankheiten

Die Regel (KÖLLNER) daß erworbene Rot-Grün-Sinnstörungen durch Optikusprozesse erworbene Blau-Sinnstörungen durch Netzhautprozesse hervorgerufen werden, kann nicht mehr als starres Gesetz aufrechterhalten werden wie die folgende Einteilung zeigt.

I. Erworbene Rot-Grün-Sinnstörungen

1. mit normaler Helligkeitsverteilung (fast nur aus Optikerkrankungen)

a) Tabak-Alkohol-Amblyopie

Ergebnisse ähnlich der Protanopie und Deuteranopie
aber anderer Mechanismus (Graustellen)

b) Thallium Vergiftung

auch Blei, Arsen, H_2S und endogene Intoxikationen
(tabische Optikusatropie)

retrobulbäre Schädigung des Sehnerven und
anschließende Sehnervenatrophie

c) retrobulbäre Neuritis

Besserung oder Verschlechterung am Farbensinn registrierbar.

Akut: Mitbeteiligung des Blau-Sinnes, das Empfindlichkeitsmaximum im Blau und Gelb kann gestört sein. (Abbau der Differenzierungsmöglichkeit)

d) LEBER'sche Opticusatrophie

Gleiche Ergebnisse der Farbsinnprüfung
wie bei der retrobulbären Neuritis

2. mit Verkürzung des Spektrums am langwelligen Ende.

Während der erste Typ einer erworbenen Rot-Grün-Sinnstörung der Deuteranopie vergleichbar ist, ähnelt der zweite Typ mit Verschiebung des Helligkeitsmaximums zum kurzwelligen Spektrumende hin einer Protanopie.

Er wird vertreten durch die heredodegenerativen Makulaleiden. Diese erworbene Farbsinnstörung kommt einer angeborenen sehr nahe. Prüft man jedoch bei einem Patienten mit STARGARDT'scher Maculadegeneration nur die Helligkeitsverteilung der peripheren Gesichtsfeldpartien, so erhält man wieder einen normalen Kurvenverlauf, was bei einer Protanomalië oder Protanopie unmöglich wäre.

II. Erworbene Blausinnstörungen

Das klinisch und praktisch bedeutendste Krankheitsbild mit einer erworbenen Blausinnstörung ist die Netzhautablösung. Da man an ihr aber meistens keine längeren Untersuchungen des Farbsinnes vornimmt, ist sie weniger geeignet für eine systematische Untersuchung der erworbenen Blausinnstörung.

1. Erworbene Blausinnstörung mit normaler Helligkeitsverteilung

Das folgende gilt alles auch für die Netzhautablösung

a) Pigmentdegeneration

Die typische Form zeigt im Beginn der Erkrankung eine Blausinnstörung. Im Verlauf der Krankheit verschwindet die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne im Blau und Blau-grün. Bei einer von GRÜTZNER beschriebenen diffusen tapeto-retinalen Degeneration tritt die Farbsinnstörung noch deutlicher und früher in Erscheinung. Sie scheint für die einzelnen Typen charakteristisch zu sein, sodaß es vielleicht möglich ist, aufgrund dieser Unterschiede des Farbsehens die tapeto-retinale Degeneration noch weiter aufzugliedern.

b) Tapeto-chorioidale Degeneration

Auch bei dieser meist Chorioideremie genannten Krankheit treten erworbene Störungen des Blausinns auf. Während bei der tapeto-retinalen Degeneration das ERG vom Beginn an nicht mehr registrierbar ist, tritt dieser Umstand bei der tapeto-chorioidalen Degeneration erst im Laufe der Erkrankung auf. Das heißt die Netzhaut ist nicht primär getroffen. Die spektrale Helligkeitsverteilung ist wie bei der Pigmentdegeneration normal. Bevor jedoch eine Beeinträchtigung der Sehschärfe auftritt, kann man an der Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne einen Verfall des Maximums im Blau-Grün erkennen. Diese Beobachtung wurde von JAEGER u. GRÜTZNER mit dem Spektralfarbenmischapparat gemacht. Die Untersuchung ist sehr empfindlich. Sogar bei Konduktorin-

nen, die selbst niemals Störungen empfunden hatten, war eine leichte Herabsetzung der Unterschiedsempfindlichkeit der Farbtöne im Blau-Grün zu beobachten. Einige Konduktoren machten nach JAEGER u. GRÜTZNER sogar grobe Fehler am PANEL D-15 Test im Sinne einer Tritostörung.

c) Dominant vererbte Opticusatrophie

Diese Erkrankung ist ein Beweis dafür, daß sich die KÖLLNER'sche Regel - erworbene Rot-Grün-Sinnstörungen werden weitgehend von Opticuserkrankungen hervorgerufen - nicht umkehren läßt.

Die dominant vererbte Opticusatrophie führt zu einer Blau-Sinnstörung. Die Helligkeitsverteilung ist normal, die Farbsinnstörung kann schon bei noch normaler Sehschärfe bestehen. Je ausgeprägter die Opticusatrophie wird, desto mehr nimmt die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne in der ganzen kurzwelligen Hälfte des Spektrums ab. Rot bleibt aber immer noch als Farbe erkennbar. Da das ERG normal ist, kann nicht auf eine Aderhaut und Netzhautbeteiligung geschlossen werden.

2. Erworbene Blausinnstörungen mit Verkürzung des Spektrums am langwelligen Ende

a) Chorioretinitis centralis serosa

Dies ist eine Kombination einer Blausinnstörung durch Retinaaffektion mit Verschiebung des Helligkeitsmaximums durch Filterwirkung eines intra-retinalen Exsudates.

b) Maculäre Form der diffusen tapeto-retinalen Degeneration
Diese Erkrankung wurde von GRÜTZNER zuerst beschrieben. Sie zeigt die gleiche Farbsinnstörung wie bei der Chorioretinitis centralis serosa.

Es bestehen Beziehungen zur angeborenen totalen Farbenblindheit, ebenso zur tapeto-retinalen Degeneration und zur Maculadegeneration. Auf diese Weise entsteht eine höchst eigenartige Farbsinnstörung.

III. Erworbene totale Farbenblindheit (Monochromasie)

Die erworbene totale Farbenblindheit entsteht in sehr seltenen Fällen durch das Zusammentreffen einer angeborenen Farbsinnstörung mit einer erworbenen. Meistens ist sie das Endstadium der progressiven Rot-Grün-Blindheit. Im Gegensatz zu der angeborenen Farbenblindheit bleiben die spektralen Helligkeitswerte auch nach Verlust der Farbempfindung so erhalten, wie sie vor der Störung bestanden haben. Außerdem kommt die erworbene totale Farbenblindheit bei Erkrankungen der Sehbahn in Verbindung mit Minderung des Sehvermögens und pathologischem Augenspiegelbefund vor und bei langer Zeit bestehendem Netzhautleiden (Ablatio retinae).

Das Studium der erworbenen Farbsinnstörungen ist ein vernachlässigtes Gebiet. Sehr spät wurden die quantitativen Methoden auf die erworbenen Farbsinnstörungen angewandt. Dies hatte seine Ursache in der herabgesetzten Sehschärfe. Ein großer Teil der quantitativen Methoden kann aber trotzdem angewandt werden. In letzter Zeit wurde die objektive Untersuchungsmethode des ERG als Ergänzung der subjektiven Methoden entwickelt.

Eigene Beobachtungen

Nach JAEGER und GRÜTZNER ist der Farnworth-Munsell 100 Hue-Test nichts weiter als ein vergrößerter Panel D-15 Test. Letzterer wurde von ihnen bei der Untersuchung von Patienten mit Chorioideremie angewandt und als nicht geeignet befunden. Dies war allerdings gar nicht anders zu erwarten, denn der Panel D-15 Test ist kein verkleinerter bzw. verkürzter 100-Hue Test.

Während der eine ein einfacher Farbenverwechslungstest ist, prüft der Farnworth-Munsell 100 Hue-Test die Unterscheidung der Wellenlängen. Bei ihm besteht überhaupt nicht die Möglichkeit, rot und grün zu verwechseln. In den vier Holzkästen mit jeweils 20 Farbnäpfchen sind immer nur die direkt benachbarten Farbnuancen bzw. Wellenlängen vertreten.

Die Testperson hat immer nur die Wahl zwischen zwei Farbnuancen nicht zwischen zwei oder mehreren Farbtönen. Es ist also ein reiner Farbunterscheidungstest, der auf der Unterschiedsempfindlichkeit eines normalen Farbsehens aufgebaut ist.

Bis jetzt gibt es über diesen Test und seine Erprobung kaum deutschsprachige Arbeiten und die englische bzw. amerikanische Literatur darüber ist auch noch nicht sehr zahlreich.

Das ist umso verwunderlicher, da der Test sehr handlich ist und seine theoretische Grundlage den bisher besten Kompromiß zwischen allen bekannten Erkenntnissen auf diesem Gebiet darstellt. LINKZS bezeichnet ^{LINKZS} Farnworth-Munsell Test als eine hervorragende Errungenschaft, die leider noch zu wenig beachtet wird. Der Test realisiert sowohl gedankliche Hypothesen als auch die Tatsachen der neuesten Farbtheorien.

Der innere Kreis auf dem Auswertungsformular Abb. 1 des Testes zeigt die Objektfarben, während außen die entsprechenden Wellenlängen aufgetragen sind. Dieses Doppelkurvendiagramm mit allen Merkmalen des Systems ist trotz einiger Schwächen Farnworth's besondere Leistung. Er hat versucht, die Verteilung der objektiven Farben soweit wie möglich der Verteilung von komplementären Durchmessern im überlagernden Spektralfarbenkreis

Name..... Age..... Date...../...../.....

85	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	
43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	
64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	

Lab..... Exp.....

TIME
Test.....
Review.....
Retest.....

FARNSWORTH-MUNSELL 100-HUE TEST
For Color Vision

MUNSELL COLOR COMPANY, INC.
2441 North Calvert Street
Baltimore, Maryland 21218

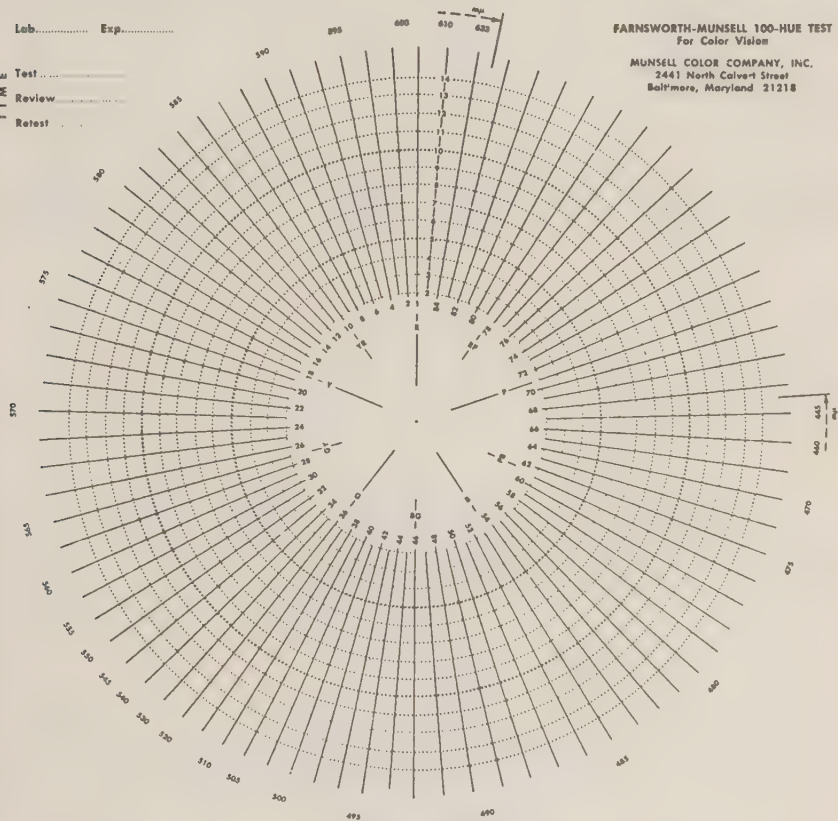


Abb. 1: Das Auswertungsform.ular des Farnworth-Munsell 100-Hue Tests

anzupassen.

Wie gut es ihm gelang, sieht man am besten, wenn man den äußeren Kreis mit dem Kreis der Komplementärfarben überdeckt. Abb. 2
Z.B. machte es gerade die asymmetrische Verteilung der vier Primärfarben um den Farbkreis möglich, die Deutanaxe 36 G zu 78 GP und die Protanaxe 46 BG zu 1 R zu ziehen und sie so voneinander zu trennen. Lach LINKZS "ist dies wahrscheinlich FARNWORTH's größter und dauerhafter Beitrag an wissenschaftlich-klinischen Farbtests und der allerwichtigste Beitrag zu dieser Wissenschaft in den letzten Jahrzehnten auf derselben Stufe mit den Beiträgen von STILLING und RAYLEIGH in der zweiten Hälfte des vorigen Jahrhunderts".

Der überlagerte Spektralfarbenkreis, der den äußeren Kreis des Diagramms bildet, identifiziert bestimmte Schattierungen von λ = 633m μ bis λ = 445m μ . Die Tatsache, daß längere und kürzere

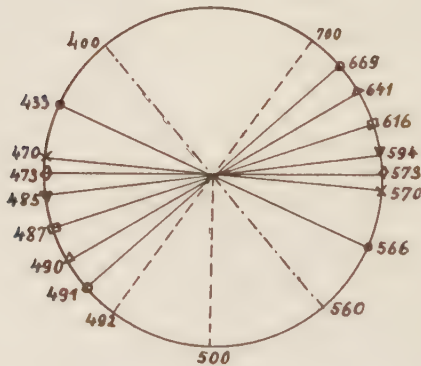


Abb. 2: Die Stellung einiger Komplementärfarben im Spektralkreis
(n. Tschermak)

Wellenlängen nicht aufgezeichnet sind, erinnert daran, daß es kaum eine Nuancenveränderung am äußersten Rand des Spektrums gibt, besonders nicht bei normaler Beleuchtung.

Ferner ist bemerkenswert, wie die unterscheidbaren Farbnancen tatsächlich in Farbkörnern verteilt sind. Für jeden Schritt gibt es eine unterschiedliche und unterscheidbare Nuance.

Bereiche, in denen die Wellenlängenunterscheidung gut ist, sind durch viele Farbkörner vertreten. z.B. $\lambda\lambda = 585$ bis 565 (10 R zu 27GY = 17 Zwischennuancen). Während andere Abschnitte in denen auch beim Normalen die Wellenlängenunterscheidung schwach ist, durch weniger Körner vertreten wird. Die Wellenlängenzahlen liegen eng beieinander. (z.B. $\lambda\lambda = 633$ und 610 oder 540 und 520 , 460 und $445m\mu$).

Hier zeigt sich eine Schwäche der Formulare. Es wurde eine etwas willkürliche Verbindung zwischen Farbnancen, Farbmuster und Spektralwellenlängen hergestellt.

Die festgelegten Farben sind nicht für alle gleichwertig. Jedoch muß man sich daran erinnern, daß das FARNWORTH-Arrangement an erster Stelle der klinischen Farbtestuntersuchung bei Farbenfehlsichtigen dient. Dabei ist natürlich die Diagnosemöglichkeit das Wichtigste, ohne Rücksicht darauf, was der Norm Visichtige dazu äußert.

Der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test vollbringt mit einfachen Farbkörnern, was man sonst nur mit teuren und komplizierten Spektralfarben tests untersuchen könnte. Inwieweit dieser Test auch für die Farbensinnstörungen bei Chorioideremie brauchbar ist, soll hier untersucht werden.

Die Testpersonen sind Angehörige einer Sippe mit Chorioideremie, Erkrankte sowohl als auch nicht Erkrankte und zum Vergleich 47 gesunde Farbentüchtigte. Der Stammbaum ist der Dissertation von B. KNECHT entnommen. Abb. 3

Die einzelnen Mitglieder sind nach Alter geordnet in der jeweiligen Generation hintereinander aufgeführt und so nummeriert, daß aus der Stammbaumnnummer Verwandtschaftsgrad, Generations-

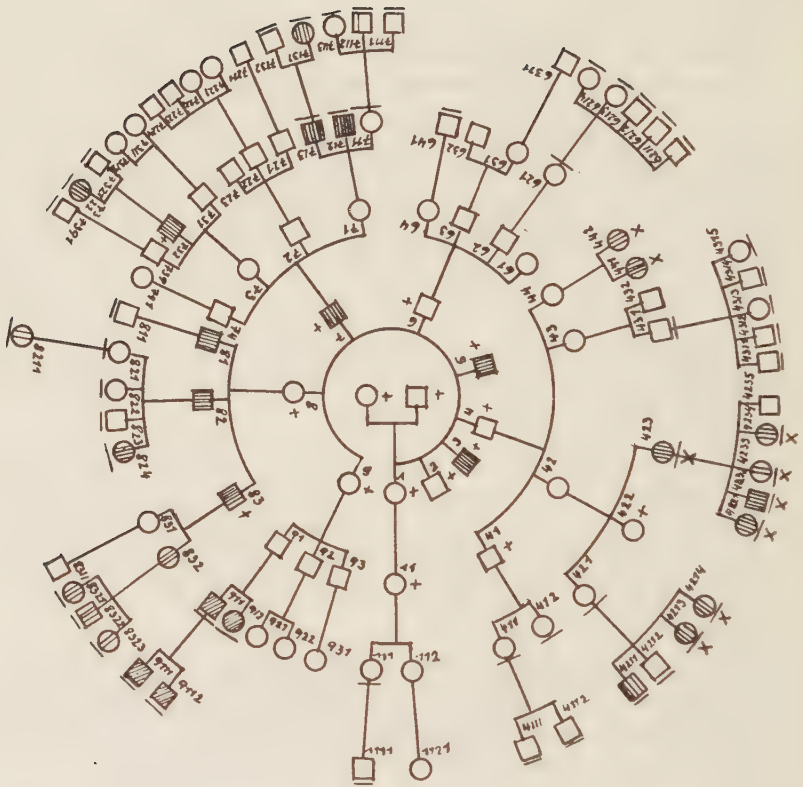


Abb. 3: Stammbaum der Familie F

zugehörigkeit, und Geburtenfolge hervorgehen.

Die bei Männern (Viereck) und Frauen (Kreis) durchgeführten Untersuchungen und die erhobenen Befunde sind in den Stammbaum mit eingezeichnet. Dabei bedeuten: X spezifische Farbsinnstörung, waagerechter Strich - ophtalmologisch untersucht. Die senkrechten Striche geben die Stärke der Ausprägung des Augenhintergrundsbefundes bei der Chorioideremie in den verschiedenen Stadien der Erkrankung an, wobei z.B. vier Striche dem Stadium IV entsprechen.

Die schrägen Striche kennzeichnen einen von der Chorioideremie abweichenden pathologischen Befund, wie er bei einigen Mitgliedern dieser Sippe auftritt (Maculeödem).

Die untersuchte Sippe besteht aus 113 Mitgliedern aus 5 Generationen. Von diesen leben 94 und 19 sind verstorben. 5 der Verstorbenen sind erblindet gewesen, oder hatten eine erhebliche Einengung des Gesichtsfeldes. 3 von ihnen gehörten zur zweiten, jeweils einer zur dritten und vierten Generation.

Von den 94 lebenden Sippenmitgliedern sind 59 in der Universitätsaugenklinik Bonn ophtalmologisch untersucht worden. Es wurden Augenhintergrundsspiegelungen und in einigen Fällen eine Gesichtsfeldbestimmung und Adaptometrie durchgeführt.

Von den 59 ophtalmologisch untersuchten Personen fand sich: in 22 Fällen ein pathologischer Augenhintergrundsbefund, der für das Vorliegen einer Chorioideremie spricht. In zwei Fällen ein Augenhintergrundsbefund der Manifestationsstufe I (nicht sicher als pathologisch anzusehen), in vier Fällen ein von der Chorioideremie völlig abweichender Befund am Augenhintergrund (Maculaödem).

Diese vier Sippenangehörigen sind Kinder und Enkelkinder aus der Blutsverwandten Ehe von Vetter (91) und Kousine (61), bei denen selbst keine Sehstörungen bekannt sind.

Bei den 22 Fällen von Chorioideremie liegt in vier Fällen Manifestationsstufe V vor. Bei diesen Patienten mit den schwersten Augenhintergrundsveränderungen handelt es sich nur um männli-

che Sippenmitglieder.

Stufe IV findet sich bei 9 weiteren Personen, 2 männlich und 7 weiblich.

In 6 Fällen, bei 5 weiblichen und einer männlichen Person, fanden sich pathologische Augenhintergrundsveränderungen der Stufe III und in 3 Fällen bei weiblichen Personen Stufe II.

Der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test wurde bei 12 der an Chorioideremie erkrankten Sippenmitglieder durchgeführt. Die 4 erblindeten Männer (Stadium V) konnten den Test selbstverständlich nicht mehr ausführen (81, 82, 712, 713), ebenso wenig der fast erblindete jetzt 12-jährige Junge (4211).

Weiterhin weigerten sich 4 Personen, sich testen zu lassen, und ein Kind mit dem Befund Chorioideremie I war noch zu jung für diesen Test.

Befunde der Sippenuntersuchung

Es werden hier nur die Anamnesen und Testergebnisse dieser 12 an Chorioideremie erkrankten Sippenmitglieder aufgeführt, da die anderen Befunde in diesem Zusammenhang nicht interessieren.

Nr. 423: Sch. Elisabeth geb. 20.5. 1931:

Bei der ophtalmologischen Untersuchung am 8.8.1957 findet sich am Augenhintergrund ein Befund, der auf das Stadium IV der Chorioideremie schließen läßt. Die Frau klagt über häufig auftretende starke anfallsweise Kopfschmerzen.

An dem FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test erweist sich ihr Farbunterscheidungsvermögen als durchschnittlich. Während im Bereich des Gelb-Orange keinerlei Fehler auftreten, zeigt sie in allen anderen Bereichen eine herabgesetzte Unterschiedsempfindlichkeit mit einem Maximum in Blau-Violett (64).

Ihre Kinder:

Nr. 4231: Sch., Rosemarie geb. 20.12.1950:

Bei der ophthalmologischen Untersuchung am 20.10.1963 ist der Fundusbefund in der Stärke der pathologischen Veränderungen wie bei ihrer Mutter Stufe IV. Eine Herabsetzung der Dunkeladaptation ist nicht beobachtet worden.

Der Farbtest zeigt ein noch durchschnittliches Farbunterscheidungsvermögen. Auch hier ist der Orange-Bereich fehlerlos, während im Grün/Blaugrün eine Fehlerhäufung auftritt. Das Maximum liegt genau zwischen beiden Farbtönen ($\lambda = 500 m\mu = G 40$).

Nr. 4232: Sch. Hans-Georg geb. 9.6.1954:

Seine Großmutter (Nr. 42) und Mutter (Nr. 423) berichten, daß er mit $2 \frac{3}{4}$ Jahren am rechten Auge erkrankt gewesen sei. Während der stationären Behandlung in der Universitätsaugenklinik Bonn sei damals eine Uveitis mit Hypopyom diagnostiziert worden. Bei einer stationären Kontrolluntersuchung in der Universitätskinderklinik Bonn vom 15.3. bis 25.3. 1957 fand sich kein Anhalt für einen septisch-pyämischen Prozeß. Unter lokaler Salbenapplikation und antibiotischer Behandlung ging die Entzündung weitgehend zurück. Anlässlich einer späteren ophthalmologischen Kontrolluntersuchung am 20.7. 1957 wurde folgender Befund erhoben: "Größere Pigmentsprenkelung des gesamten Fundus, nicht typisch für Pfeffer- und Salzfundus. Das Pigment erscheint klumpiger. Die Papillen etwas blaß".

Bei dem Patienten und seinen Eltern waren die Untersuchungen auf Lues negativ.

Erst einige Jahre später im Alter von 6-7 Jahren bemerkten die Eltern eine Herabsetzung der Dunkeladaptation. Aber auch heute noch, im Alter von 12 Jah-

ren, sei er tagsüber nicht sehbehindert. Beispielsweise fahre er Rad und habe auch tagsüber beim Spielen und in der Schule noch nie über Sehstörungen geklagt.

Das Sehen in der Dämmerung hat jedoch in den letzten Jahren deutlich nachgelassen. Bei der ophthalmologischen Untersuchung am 30. 10. 1963 gleicht das Bild des Augenhintergrundes in Stärke und Lokalisation der Pigmentzusammenballung und teilweisen Weißfärbung des Fundus dem seines um 1 Jahr Älteren Veters (Stadium IV (4211)), dessen Gesichtsfeld bis auf einen zentralen Sehrest eingeengt ist.

Der Farbttest zeigt in allen Bereichen eine geringe Herabsetzung der Unterschiedsempfindlichkeit. Das Fehlermaximum erstreckt sich vom Grün über Blaugrün und Blau bis hin zum Blau-violett.

Nr. 4233: Sch. Monika geb. 6.2.1960:

Bei der ophthalmologischen Untersuchung am 30.10. 1963 wurde am Augenhintergrund folgender Befund erhoben: Deutliche grobe Pigmentzusammenballung am hinteren Pol, wie kleine Knochenkörperchen mit Aufhellung durchsetzt, unregelmäßig in verschiedenen Gebieten des hinteren Augenpols angehäuft. Keine Pigmentanhäufung im Äquatorgebiet. Stufe II. Es besteht keine Herabsetzung der Dunkeladaptation. Keine Sehstörungen. Die Unterschiedsempfindlichkeit für Farbtöne ist im gesamten Farbkreis beträchtlich herabgesetzt. Der Hauptfehlerbereich liegt im Gelb-Grün, Grün und Blau-Grün.

Nr. 4234: Sch. Liesel, geb. 31.5.1961:

Bei der ophthalmologischen Untersuchung am 30.10.1963 ergibt sich ein pathologischer Augenhintergrundsbe- fund der Stufe III. Die Dunkeladaptation ist nicht herabgesetzt.

Die Fehlerquote des Farbtests liegt gerade noch an der oberen Grenze für ein durchschnittliches Farbunterscheidungsvermögen. Außer im Orange-Gelbbereich treten überall Fehler auf. Das Maximum liegt im Gelb-Grün, Grün und Blau-Grün.

Nr. 4213: O. Elisabeth geb. 1.11.1957

ist die Schwester des fast erblindeten Veters von Nr. 4232. Der Augenhintergrund wurde zweimal gespiegelt (9.3.1962 und 7.8.1963). Beide Male fanden sich grobe Pigmentzusammenballungen am hinteren Augenpol, im Bereich und verstärkt in der Umgebung der Macula. Auch in der Nähe des Äquators fand sich eine starke Anhäufung; dazwischen Weißfärbung des Fundus. Stufe IV. Dieser Befund ist dem ihres Bruders in der Stärke der Ausprägung und in der Lokalisation sehr ähnlich. Sehstörungen, besonders Dunkeladaptationsherabsetzung sind nicht beobachtet worden.

Bei den Farbtest zeigt sich eine durchschnittliche Unterschiedsempfindlichkeit. Während in der ganzen oberen Hälfte des Farbkreises (Gelb, Orange, Rot, Violett) so gut wie kein Fehler auftritt, finden sich im übrigen Teil die Fehler gehäuft. Das Maximum liegt in Grün/Blaugrün (37, 42).

Nr. 4214: O. Gertrud, geb. 27.7.1960

die jüngere Schwester von 4213. Bei der Augenhintergrundspiegelung am 9.3.1962 und 7.8.1963 zeigten sich am hinteren Augenpol grobe Pigmentzusammenballungen, unterschiedlich stark in den einzelnen Gebieten angeordnet. Sie bedecken knochenkörperchenähnlich den hinteren Augenpol, treten aber am Äquator nicht gehäuft auf. Stufe III. Die Dunkeladaptation ist nicht herabgesetzt, keine Sehstörungen. Der Farbtest zeigt ein geringes Farbunterscheidungsvermögen. Auch hier treten im Orange kaum Fehler

auf, während sie sich im Grün, Blaugrün, Blau mit einem Maximum bei BG 50, sowie im Rotviolett mit einem Maximum bei R 84 häufen.

Nr. 441: G. Marlene geb. 24.6.1934:

Die ophthalmologische Untersuchung vom 21.8.1953 ergibt einen Augenhintergrundsbefund der Stufe IV. Stärke und Lokalisation der pathologischen Veränderungen sind denen der schon aufgeführten Sippenmitglieder ähnlich. Keine Herabsetzung der Dunkeladaptation. Trotzdem findet sich hier ein gutes Farbunterscheidungsvermögen. Die Fehlerzahl ist sehr gering; sie konzentriert sich jedoch auf die Bereiche zwischen Grün und Blaugrün (Max. 42) und Rotviolett.

Nr. 442: K. Marliese geb. 10.5.1955

Sie ist die sehr viel jüngere Schwester von Nr. 441. Bei der Augenhintergrundsspiegelung am 21.8.1963 zeigten sich am hinteren Augenpol grobe Pigmentzusammenballungen die in den einzelnen Gebieten unterschiedlich stark angeordnet sind. Knochenkörperchen-ähnlich bedecken sie den hinteren Augenpol, ohne am Äquator gehäuft aufzutreten. Stufe III. Keine Herabsetzung der Dunkeladaptation.

Bei dem Farbtest zeigen sich gleichmäßig verteilte Fehler im Blaugrün und Rotviolett. Die dazwischenliegenden Bereiche Orange, Blau und Violett sind fast fehlerfrei.

Nr. 832: Sch. Wilhelmine geb. 22.6.1931

Die pathologischen Befunde am Fundus entsprechen bei der ophthalmologischen Untersuchung am 11.9. 63 in Stärke und Lokalisation der Stufe III. Die Dunkeladaptation ist nicht herabgesetzt.

Der Farbtest zeigt ein geringes Farbunterscheidungsvermögen. Das Maximum liegt im Grün/Blaugrün (G 37), die geringsten Fehler finden sich im Orange.

Nr. 8322: Sch. Heinz-Joseph geb. 24.10.1950

ist der Sohn von Nr. 832.

Bei der Augenhintergrundsspiegelung am 11.9.1963 entsprechen auch bei ihm die pathologischen Augenhintergrundsveränderungen der Stufe III. Keine Sehstörungen, auch eine Hemeralopie ist bis jetzt noch nicht bemerkt worden.

Bei dem Farbttest zeigt sich ein geringes Farbumterscheidungsvermögen. Die Fehler sind über den ganzen Farbkreis verbreitet; das Maximum liegt im Blaugrün 48 = λ 490 m μ

Nr. 8323: Sch. Brigitte geb. 25.1.1957

Bei der Augenhintergrundsspiegelung am 11.9.1963 entsprechen die pathologischen Veränderungen am Fundus Stufe II. Sehstörungen sind nicht bekannt.

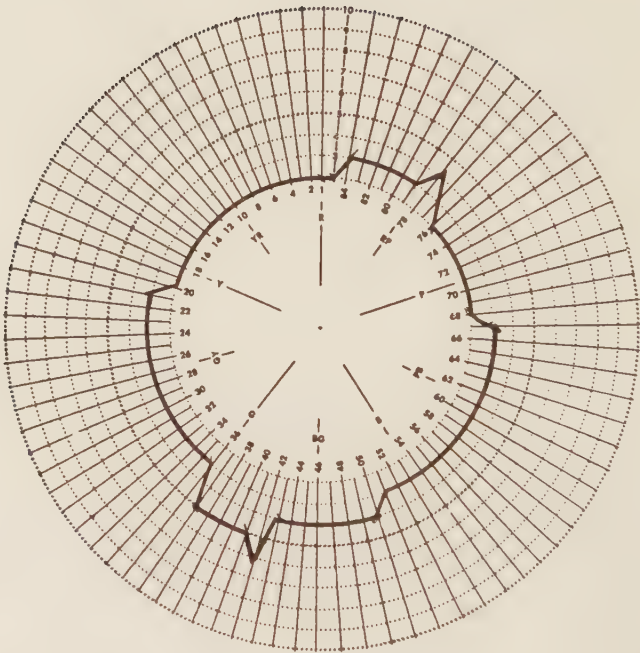
Der Farbttest zeigt auch hier ein geringes Farbumterscheidungsvermögen. Die Fehler sind fast gleichmäßig über den ganzen Farbkreis verteilt. Ein Maximum findet sich im Blaugrün (BG 45).

Bei der Bewertung der Testkurven unterscheidet FARNWORTH je nach der Fehlerzahl ein überdurchschnittliches, durchschnittliches und geringes Farbumterscheidungsvermögen. Diese Einteilung berücksichtigt nicht, in welchen Farbbereichen Fehler gemacht werden.

Danach haben von den 12 getesteten, an Chorioideremie erkrankten Sippenmitgliedern 7 ein durchschnittliches und 5 ein geringes Farbumterscheidungsvermögen. Wobei die beiden Männer an beiden Gruppen beteiligt sind.

Die Fehlermaxima liegen zwischen G 36 bis BG 50 und R 76 bis R 83, mit den höchsten Werten zwischen Grün und Blaugrün, während im Gelb-Orange geringere Fehler auftreten.

Dies ist auch leicht an der Abb. Nr. 4 zu erkennen. Sie zeigt die durchschnittliche Fehlerzahl der an Chorioideremie er-



*Abb. 4 : Die Durchschnittskurve der zwölf
Choroideremie-Patienten*

kranken Personen.

Zeichnet man diese Kurve für Männer und Frauen (Konduktorinnen) getrennt auf, so ist zwischen beiden ein erheblicher Unterschied zu bemerken Abb. 5 und 6. Während die Konduktorinnen nur in den schon beschriebenen Bereichen mehr oder weniger unsicher im Unterscheiden der Farbnuancen sind, treten die Fehler bei den Männern rings um den ganzen Farbzirkel auf; auch im Bereich des Gelb-Orange. Ein sofort auffallendes Maximum zeigt sich bei BG 48. Diese Beobachtung bestätigt nur die schon erwähnte Tatsache, daß das Farbumscheidungsvermögen der an Chorioideremie erkrankten Männer mehr beeinträchtigt ist als bei den Konduktorinnen.

Das Maximum im Blaugrün könnte darauf hinweisen, daß der Beginn der Farbsinnstörung in diesem Bereich gelegen haben muß.

Eine Altersabhängigkeit konnte nicht festgestellt werden. D.h. das Abnehmen des Farbumscheidungsvermögens geht nicht konform mit der Stufe der Chorioideremie. Es ist also eine hohe Stufe der Erkrankung mit geringer Farbsinnstörung möglich und umgekehrt. Inwieweit die Farbsinnstörung bei den Erkrankten vom Normalen abweicht wurde durch den Vergleich mit 47 gesunden Testpersonen ermittelt. Die Testbedingungen waren genau die gleichen wie bei den erkrankten Sippenmitgliedern.

Die Abb. 7 zeigt gleichzeitig in einem Diagramm die durchschnittliche Fehlerkurve der gesunden und der kranken Personen. Auf den ersten Blick ist zu erkennen, daß die Kurve der an Chorioideremie erkrankten Personen in sehr viel weiteren Farbbereichen eine herabgesetzte Unterschiedsempfindlichkeit zeigt als die der gesunden Testpersonen.

Theoretisch kann ein Normalfarbentüchtiger bei dem FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test keinen Fehler machen. Es ist aber eine Erfahrungstatsache, die von anderen Autoren beschrieben und auch hier wieder beobachtet wurde, daß die Testperson ein außergewöhnlich gutes Farbsehen besitzen und ein junger Erwachsener sein muß, wenn sie tatsächlich keinen einzigen Fehler machen soll. Es gibt nur ganz wenige Personen, die sich be-

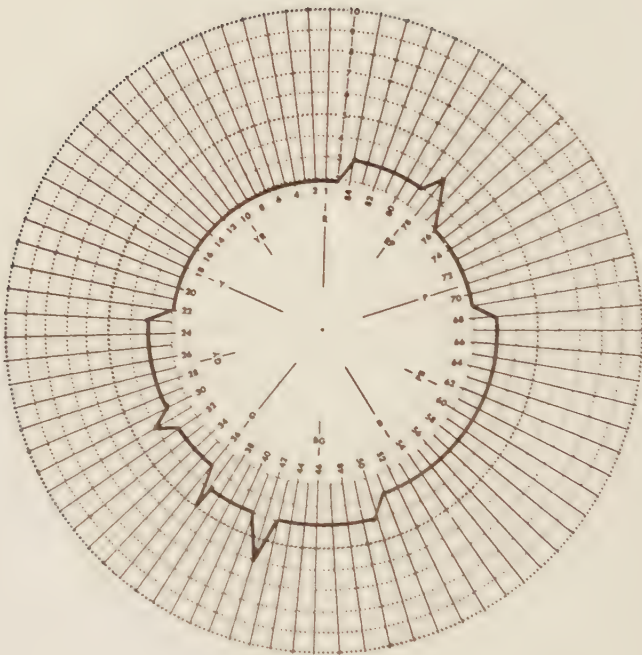


Abb.5: Die Durchschnittskurve der zehn
Konduktorinnen

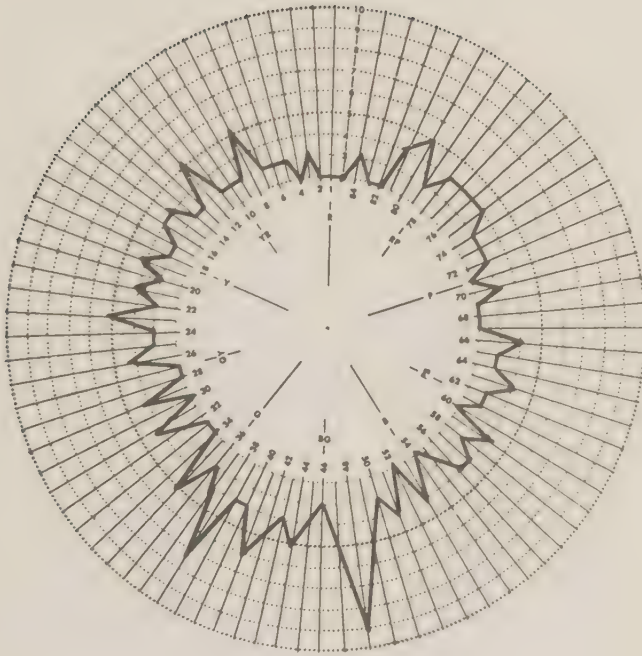


Abb. 6: Die Durchschnittskurve der männlichen Erkrankten

Name..... Age..... Date...../...../.....

85	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21
22	23	24	25	26	27	28	29	30	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40	41	42	
43	44	45	46	47	48	49	50	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60	61	62	63	
64	65	66	67	68	69	70	71	72	73	74	75	76	77	78	79	80	81	82	83	84	

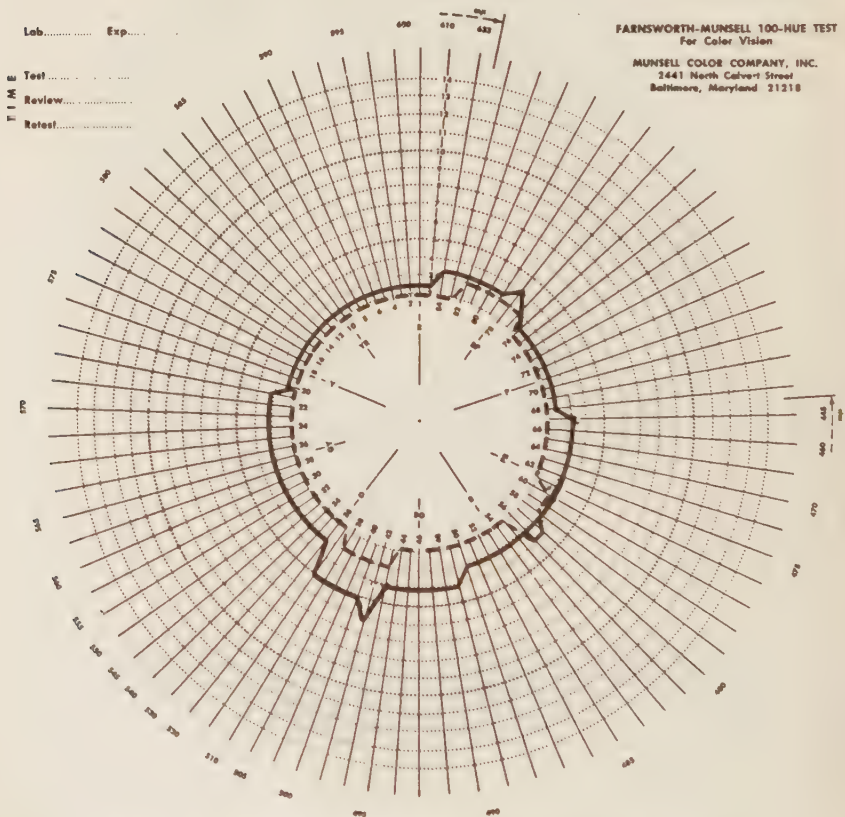


Abb. 7: Vergleich der Durchschnittskurven
— = erkrankte Personen
--- = gesunde Personen

sonders im Bereich des Blaugrünen gar nicht irren. In diesem Fall tritt noch eine Fehlerhäufung im Blau auf, die auch durch Wiederholungstests nicht zu beseitigen war. Hieraus könnte geschlossen werden, daß das Farbunterscheidungsvermögen auch bei normalem Farbsehen in den einzelnen Wellenbereichen nicht ganz gleichwertig ist. Diese geringen Fehler lassen jedoch nicht auf ein defektes Farbsehen schließen.

Bei den erkrankten Testpersonen sind die Fehler erheblich ausgedehnter und größer. Auch im Durchschnitt zeigt sich ein Fehlermaximum im Raum zwischen $\lambda = 520\text{m}\mu$ und $\lambda = 495\text{m}\mu$ (G 37 und G 42) und im Rotviolett bei RP 78. Es scheint fast eine Symmetrie vorzuliegen, die sich allerdings nicht mit der bisher für die Tritanopie angenommenen Bimodalität deckt. Der Radius ist etwas nach rechts verschoben.

Die bisher in der Literatur beschriebenen Fälle von Tritanopie sind an Zahl so gering, daß man für die aus ihnen gezogenen Schlußfolgerungen nicht garantieren kann. Auch ist nicht gesagt, daß das angenommene bimodale Muster von R 1 zu BG 46 auch für die Tritanomalie zutrifft, mit der die bei der Chorioideremie auftretende Farbsinnstörung verglichen werden kann. Nach LINKZS (1964) ist die Position der Fehlerhäufungen bei der pathologischen erworbenen Tritanopie und Tritanomalie nicht so charakteristisch. Aber man kann bestimmt feststellen, daß die Stellung der Irrtümerhäufungen für die vorliegenden Bedingungen bezeichnend ist.

Bei Farbanomalie ist eine differenzierte Wellenlängenunterscheidung dort am besten, wo die spezifische Sättigung am geringsten ist. Im FARNWORTH-Test fällt also die schwächste Empfindlichkeit bei Farbfehlsichtigen zusammen mit der subjektiv größten Farbsättigung. Irrtümer häufen sich gerade hier. Die Fehler erscheinen also nicht im Fehlbereich, sondern dort, wo der Patient scheinbar das beste Farbsehen hat.

Einen Vergleich der Wertung des Farbunterscheidungsvermögens zeigt Abb. 8. Das durchschnittliche Farbunterscheidungsvermögen ist sowohl bei gesunden als auch bei erkrankten Testper-

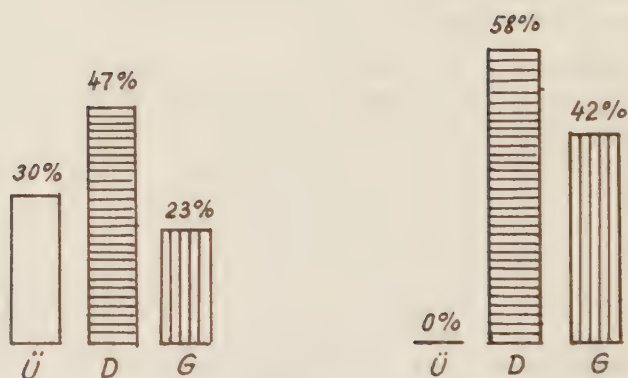


Abb. 8: Das Farbunterscheidungsvermögen in Prozenten bei gesunden und erkrankten Testpersonen

□ Ü = überdurchschnittliches } Farbunterscheidungsvermögen
 ▨ D = durchschnittliches
 ▤ G = geringes

47 Gesunde: 15♂, 32♀

Ü = 14 = 30%

D = 22 = 47%

G = 11 = 23%

12 Erkrankte: 2♂, 10♀

Ü = 0 = 0%

D = 7 = 58%

G = 5 = 42%

sonen mit 47 % und 58 % als normal zu bezeichnen (FARNWORTH rechnet in seiner Testanleitung mit 68 %).

Ein geringes Farbunterscheidungsvermögen zeigen bei den erkrankten Personen 42 %. Dies ist wesentlich mehr als bei den farbtüchtigen Testpersonen (23 %). Ebenso fällt auf, daß keiner der an Chorioideremie erkrankten Personen ein überdurchschnittliches Farbunterscheidungsvermögen hat. Dieser Umstand verliert insofern etwas an Bedeutung, weil die Zahl der Getesteten nicht sehr groß ist. Es ist jedoch als fast sicher anzunehmen, daß bei Anwendung dieses Testes in einem anderen Stammbaum ebenfalls bei den erkrankten Mitgliedern kein überdurchschnittliches Farbunterscheidungsvermögen zu finden ist.

Bewertung des FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Tests

Selbstverständlich ist es aufgrund der wenigen vorgelegten Fälle nicht möglich, ein endgültiges Urteil über den Verwendungswert des FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Tests speziell für die Chorioideremie zu fällen. Jedoch können einige Punkte mit Sicherheit festgestellt werden. Mit Hilfe dieses Testes kann bei den an Chorioideremie erkrankten Männern und den Konduktoren eine über das Normale hinausgehende Farbsinnstörung ermittelt werden. Inwieweit das gefundene Farbmuster für die Chorioideremie spezifisch ist, muß erst durch weitere Testreihen erhärtet werden.

In jedem Fall ist dieser Test eine sehr brauchbare Hilfe bei der Diagnosestellung, besonders im Falle einer Patientin mit im Sinne der Chorioideremie verändertem Fundus. Der Test ist also ein Hilfsmittel, um die weitere Vererbung der Chorioideremie zu verhindern.

Als technischen Hinweis möchte ich noch folgende Beobachtung mitteilen. Für jüngere Kinder, etwa bis 5 Jahre, und sehr alte Personen ist im allgemeinen der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test zu schwierig.

Zusammenfassung

Bei der progressiven tapeto-chorioidealen Dystrophie, genannt Chorioideremie, treten Farbsinnstörungen auf.

Diese Funktionsstörung zeigt sich sowohl bei den erkrankten Männern als auch bei den Konduktorinnen. Und zwar tritt eine Herabsetzung der Unterschiedsempfindlichkeit für Farben in bestimmten Wellenbereichen auf. Dies wurde von JAEGER und GRÜTZNER mit dem Spektralfarbenmischapparat ermittelt.

Es erhob sich die Frage, ob die gleichen Ergebnisse auch mit einem anderen, einfacheren Gerät zu erhalten seien.

An einer an Chorioideremie erkrankten Sippe wurde der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test erprobt. Die Testpersonen zeigten ein erniedrigtes Farbunterscheidungsvermögen im Blaugrün, wie es auch durch den Spektralfarbenmischapparat deutlich wurde.

Beim Vergleich mit Normalpersonen erwies sich die Fehlerquote bei den erkrankten Sippenmitgliedern in den spezifischen Wellenbereichen als viel höher.

Demnach ist der FARNWORTH-MUNSELL 100-Hue Test zur Untermauerung einer Chorioideremie-Diagnose geeignet.

Literaturverzeichnis

- Bedell, A.J. Chorioideremia,
Arch. Ophth. Chicago 1937, 17, 444 - 467
- Bencini, A. Atrofia diffusa della corioide congenita famigliare ereditaria.
Bol. Ocul. 1938, 17, 217 - 254
- Cox, J. Color vision defects acquired in diseases of the eyes.
Brit. J. Physiol. Opt. 1960, 17, 195 - 216, 1961, 18, 3 - 32, 67 - 84
- Franceschetti, A.,
Babel, J., François, J. Lés Hérédo - Dégénérescences Chorio-Rétiniennes II (Dégénérescences Tapeto-Rétiniennes) Chapitre III S. 729 - 755
- François, Jules et Verriest, G. A definition of tapetoretinal degenerations.
1959. J. All-India ophthal. Soc. 7, 66 - 71. Ref. Zbl. Ophthal. Bd. 82 S. 271 (1961)
- Goedbloed, J. Mode of inheritance of chorioideremia
Ophthalmologica 1942, 104, 308 - 315
- Henkes, H.E. Tapeto-chorioidal degeneration (chorioideremia)
Ophthalmologica 1961, 141, 64 - 65
- Grützner, P. Typische erworbene Farbsinnstörungen bei heredodegenerativen Maculaleiden.
v. Graefes Arch. Ophth. Bd. 163, S. 99 - 116 (1961)
- Grützner, P. Beitrag zur Frage der spektralen Hell-empfindlichkeit bei angeborenen Farbensinnstörungen.
v. Graefes Arch. Ophth. 164, 411 - 420 (1962)
- Jaeger, W. u. Grützner, P. Erworbene Farbensinnstörungen. Entwicklung und Fortschritt in der Augenheilkunde.
3. Fortb.kurs d. Dt. Ophthal.Ges. Hamburg 1962

- Jaeger, W. und
Grützner, P. Der Funktionsverfall bei progressi-
ver tapeto-chorioidealer Degeneration
(Chorioideremie)
Ophthalmologica 143, 305 - 311 (1962)
- Kalmus, H. Diagnosis and Genetics of Defective
Color Vision.
Pergamon Press 1965
- Kavka, J. Choroideremia, its clinical mani-
festations and its heredity.
Csl. Ophthal. 16, 404 - 411
- Lowe, R.F. Choroideremia (A report of three ca-
ses in three generations)
Brit. J. Ophthal. 1951, 35, 31 - 37
- Linksz, A. An Essay on Color Vision
New York and London 1964
- Mauthner, L. Ein Fall von Chorioideremie
Ber. Natur-med. Ver. Innsbruck 1872,
2, 191
- Pameyer, J.K. Choroideremia
Waardenburg, P.J., Brit. J. Ophthal. 1960, 44, 724 -
Henkes, H.E. 738
- Pedriell, G. Le test de Farnworth 100-Hue
Am. Oculist. (Paris) 195, 120 - 130
(1962)
- Pöllot, W. Atyp. Chorioretinitis pigmentosa he-
reditaria
v. Graef. Arch. Ophthalm. (80) 379 -
394 (1912)
- Radian, A.B. und Choroideremie bei den Mitgliedern
Radian, A.L. einer Familie
Oftalmologia (Bucuresti) 8, 37 - 46
(1964)
- Schober, H. Das Sehen Bd. I, 94 f. Bd. II 151 -
190.
VEB Fachbuchverlag, Leipzig. (1960)
- Schutzbach, M. Über erbliche Aderhaut-Netzhauter-
krankung.
v.Graef. Arch. 138, 315 - 331 (1938)
- Sorsby, A., Choroideremia. Clinical and Genetic
Franceschetti, A., Ruby, J., Aspects.
Davey, J.B. Brit. J. Ophthalmol. 36, 547 (1952)

- Velhagen, K. Der Augenarzt Bd. I, 434 (1958)
- Verschur, O.Frhr. v. Genetik der Menschen, 296 (1959)
- Waardenburg, P.J. Chorioideremie als Erbmerkmal (Zur Frage des Wesens und des Erbganges der totalen Aderhautatrophie)
Acta Ophthalm. KBH. 20, 235 - 274 (1942)
- Waardenburg, J.P. Das menschliche Auge und seine Erbanlagen. S. 430 (1932)
- Waardenburg, J.P. Gibt es eine autosomal dominant vererbte atypische Chorioretinitis pigmentosa?
Klin. Monblt. Augenheilk. 140. 305 - 308 (1962)
- Waardenburg, P.J. Beobachtungen bei Chorioideremie und bei den weiblichen Überträgern der Krankheit.
Ref.: Zbl. Ophth. 83, 34 - 35 (1961)
- Waardenburg, P.J.,
Franceschetti, A.,
Klein, D. Genetics and Ophthalmology
Vol. II, 1583 (1963)
Vol. I, 800 - 808 (1961)

Herrn Professor Dr. med. U. Dardenne danke ich herzlich für die Überlassung des interessanten Themas und seine Unterstützung bei der Durchführung der Arbeit.

Lebenslauf

Am 30. Mai 1937 wurde ich als Tochter des Kaufmanns Wilhelm Krüger und seiner Ehefrau Annaliese, geb. Steinmann, in Berlin-Schöneberg geboren.

Nach neunjährigem Grundschulunterricht besuchte ich von 1952 bis zur Reifeprüfung im Mai 1956 die Heinrich-Mann-Oberschule in Erfurt.

Sodann studierte ich 6 Semester Deutsch und Kunsterziehung am Pädagogischen Institut in Erfurt. Nachdem ich die Lehrbefähigung für die zehnklassige Oberschule erhalten hatte, war ich zwei Jahre im Schuldienst tätig.

Im Sommersemester 1962 begann ich, meinem ursprünglichen Berufswunsch entsprechend, an der Universität Bonn Medizin zu studieren. Dort bestand ich im April 1963 die naturwissenschaftliche und im November 1964 die ärztliche Vorprüfung. Drei klinische Semester studierte ich an der Freien Universität Berlin.

Am 10. Juli 1968 legte ich an der Universität Bonn das medizinische Staatsexamen ab.

